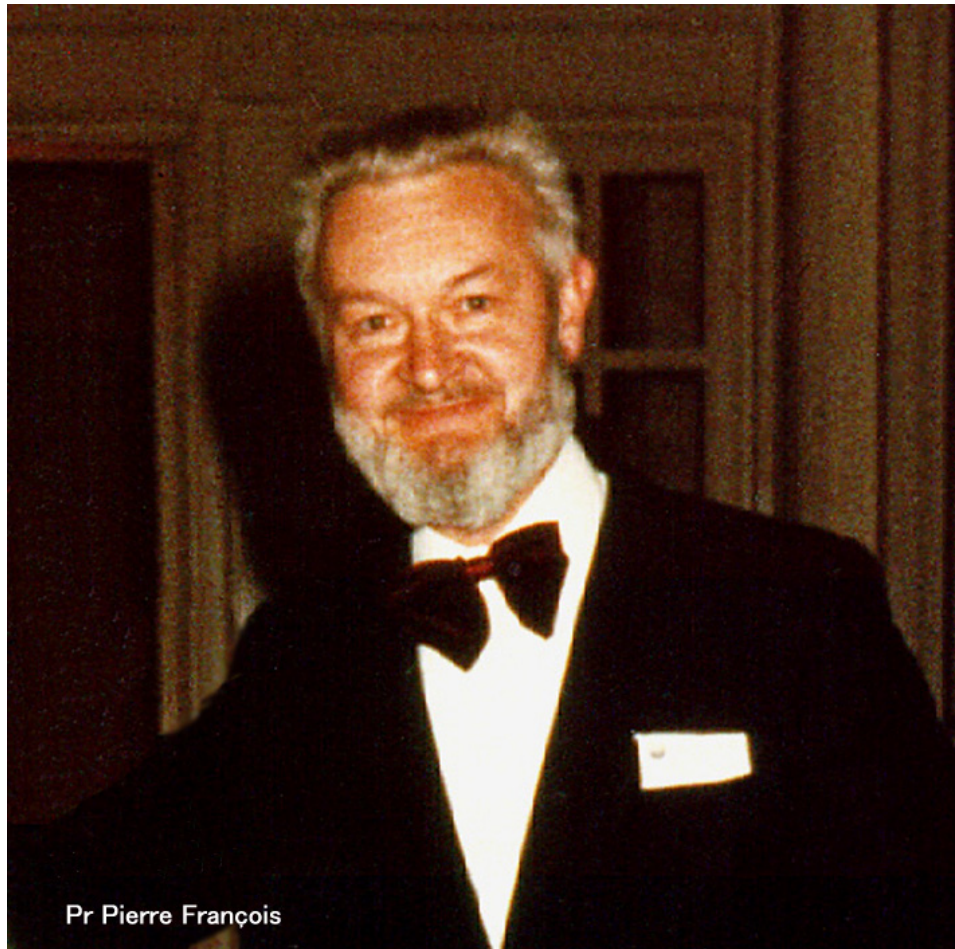


Hérédo-dystrophie chorio-rétinovitreuse, microcornée, glaucome et cataracte



P. FRANÇOIS, B. PUECH, J.C. HACHE, O. LAFFINEUR (Lille)

Exploration Fonctionnelle de la Vision, Clinique Ophtalmologique de Lille, CHRU, 59037 Lille. France

ABSTRACT:

Microcornea and vitreoretinchoroidopathy.

Vitreoretinchoroidopathy with microcornea, glaucoma and cataract must be considered to be a distinctively autosomal dominant affection. The authors present evidence in the form of 18 carriers of the same anomaly detected with a pedigree extending up to six generations. Microcornea and vitreoretinchoroidal dystrophy are the prime characteristics; hypertonia and cataract are induced complications. The syndrome may be attributed to a hereditary dysgenesis affecting the anterior part of the globe with trabecular and preequatorial corneal alterations. The dystrophy has a slow development as shown by the clinical and electroretinographic course. Present treatment only consists of controlling ocular hypertonia and cataract.

Key words: Microcornea. Vitreoretinchoroidal dystrophy.

RESUME :

Hérédo-dystrophie chorio-rétinovitreuse, microcornée, glaucome et cataracte.

Le syndrome microcornée, dystrophie chorio-rétinovitreuse, glaucome et cataracte est confirmé par l'étude sur 6 générations successives de 18 sujets porteurs de l'affection.

L'évolution clinique et fonctionnelle des différents patients, dont certains ont un suivi de plus de 40 ans, permet d'établir les différentes étapes de la maladie. L'affection est autosomique dominante elle correspond à une dysgénésie congénitale qui touche la partie antérieure du globe. L'altération primitive est à la fois cornéenne, trabéculaire et pré équatoriale. Elle entraîne secondairement l'hypertonie oculaire, la dystrophie chorio-rétinienne globale et la cataracte. Le traitement ne porte actuellement que sur l'élément hypertonique ou cristallinien de l'affection.

Mots clés: Microcornée. Hérédo-dystrophie chorio-rétinovitreuse.

INTRODUCTION

En 1958, Hermann [3] individualise un syndrome autosomique dominant par la constatation dans une famille de 20 membres de 13 sujets atteints, à des degrés divers, d'une affection comprenant: microphthalmie, rétinite pigmentaire, glaucome et parfois cataracte.

Ce syndrome, cité ensuite par de nombreux auteurs comme entité héréditaire, apparaît comme devoir être totalement remanié et porter désormais la dénomination « microcornée, dystrophie chorio-rétinovitreuse glaucome et cataracte » [2, 7].

Nous avons examiné dans la région Nord, berceau de la famille initiale, la plupart des membres de ce pedigree et suivi pendant plus de 40 ans certains d'entre eux.

L'extension de cette famille, l'apparition de nouveau cas, les investigations modernes et le suivi important nous permettent de modifier les premières constatations et de confirmer ce nouveau syndrome qui apparaît exceptionnel dans la littérature ophtalmologique.

MATERIEL ET METHODE

La famille compte actuellement plus de 66 membres dont 35 ont été examinés par nous-mêmes, Hermann ou leur ophtalmologiste traitant (*fig. 1*).

L'examen clinique complet, acuité visuelle, champ visuel, biomicroscopie du segment antérieur, mesure de la courbure et du diamètre de la cornée, gonioscopie, mesure du tonus oculaire, examen ophtalmoscopique et biomicroscopique du segment postérieur, biométrie, échographie, électrorétinogramme, angiographie fluoresceïnique ont été pratiqués chez la plupart des malades.

Nous ne rapportons dans le détail que les notions concernant la branche de la famille qui prolonge l'affection (5 cas: IV1, V1, V2, VI1, VI2), colligeant dans un tableau récapitulatif celles des autres sujets examinés (*tab. 1*).

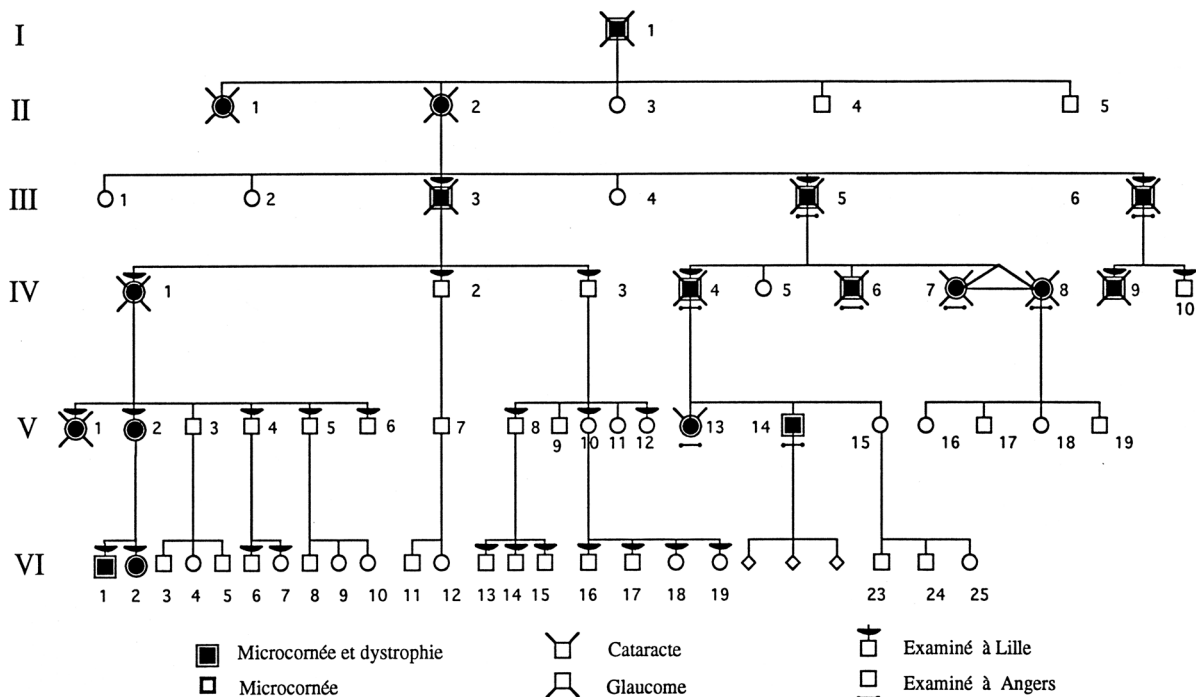


Fig. 1 : Arbre généalogique avec membres atteints et membres examinés.

Cas 1

Femme née en 1927 (IV1), prématurée de 6 mois et demi, premières lunettes pour myopie à l'âge de 8 ans, régulièrement suivie depuis l'âge de 17 ans. En 1951, à l'âge de 24 ans, l'acuité visuelle est de 3/ 10 à droite et 6/ 10 à gauche avec correction de -6,00. Il existe une microcornée avec diamètre cornéen de 9,5 mm à droite et de 9 mm à gauche. En 1955, baisse de l'acuité visuelle à 2/ 10 ODG. Opacités cristalliniennes corticales antérieures et postérieures. Tonus oculaire variant entre 40 et 50 mm Hg avec en gonioscopie comblement de l'angle. Au fond d'œil, les papilles sont larges avec staphylome; pigmentations périphériques et atrophie chorioretinienne sur 360°. Le traitement médical antiglaucomateux est insuffisant pour obtenir une régulation tensionnelle. Fin 1956, un iridencclésis bilatéral donne une tension équilibrée mais l'acuité visuelle baisse et la cataracte bilatérale s'aggrave. En 1958, l'acuité est réduite à 1/10 à droite et 2/ 10 à gauche. L'ERG est éteint. En 1962, la vision est de 1/20 à droite et 1/ 50 à gauche. Après extraction totale avec iridectomie à gauche, on retrouve une acuité de 3/ 10 et Parinaud 5. En 1971, cataracte totale droite et à gauche acuité de 2/ 10. La patiente est revue épisodiquement jusqu'en 1977 mais ne suit pas le traitement hypotenseur indiqué et la pression intra oculaire reste autour de 26 mm Hg. En 1992, à 65 ans, le stade de l'affection est terminal. La vision est nulle à droite, et l'œil gauche distingue la main sans compter les doigts. Les microcornées sont le siège d'un début de kératite en bandelette. A midi, de chaque côté au-dessus du limbe les bulles fonctionnelles d'iridencclésis peuvent être observées. A droite, la cataracte est totale, blanche et régressive et l'on ne peut observer le fond d'œil qu'au verre de Goldman, en passant au-dessus de l'équateur cristallinien à midi. A gauche, l'œil est aphaque, la pupille est libre, mais ascensionnée, tout comme à droite par l'iridencclésis. Au fond d'œil, la rétine est hyperpigmentée et sombre, la pigmentation périphérique initiale a envahi le pôle postérieur avec une limite qui s'arrête au niveau des gros troncs des vaisseaux rétinien temporeux. Au centre, la macula présente une atrophie aréolaire et on trouve autour de la papille et de la macula quelques pigmentations, non ostéoblastiques, plus ou moins arrondies et denses. La papille est blanche, large et excavée et les vaisseaux sont rétrécis. Le vitré est clair, mais il existe des voiles translucides pré rétinien, surtout en inférieur. En gonioscopie, l'angle est fermé et l'iris présente de nombreuses adhérences à la cornée, les seules portions de l'angle restant encore visibles montrent un angle blanchâtre avasculaire qui semble comblé par un tissu glial. Le tonus oculaire est de 35 mm Hg à droite et de 18 mm Hg à gauche. L'ERG est éteint (*fig. 2D*). En échographie, la longueur axiale est de 20 mm ODG, et l'on constate de nombreux échos vitréens.

Numéro	Sexe	Provenance	Age du premier Examen	Réfraction + Acuité visuelle Oeil droit	Réfraction + Acuité visuelle Oeil gauche	Microcornée Oeil droit	Microcornée Oeil gauche	Echographie	Dystrophie périphérique	Aspect en requette	Hypertonie Oeil droit	Hypertonie Oeil gauche	Cristallin	ERG	Particularité	Suivi	Réfraction + Acuité visuelle Oeil droit	Réfraction + Acuité visuelle Oeil gauche	Hypertonie Oeil droit	Hypertonie Oeil gauche	Cristallin Oeil droit	Cristallin Oeil gauche	ERG	Traitement Hypertonie	Traitement Cataracte	Etat final	Particularité dans l'évolution	
I ₁	H	A																								Cécité		
II ₁	F	A																								Cécité		
II ₂	F	A																								Cécité		
III ₃	H	P	64 ans	0	Perception lumineuse	8	8		+	+	+ 60	+ 60	+ Cataracte totale	Eteint		8	0	A 2/10	+ 70	+ 50				Iridectomie OD et OG 39 ans	Extraction totale OG 27/10	Cécité Débüté 72 ans	Tension irréductible	
III ₅	H	P H	56 ans	3/10	6/10	7,5	7,5		+	+	+ Crise aigue	+ Crise aigue	+ Cataracte partielle	NL		13	1/10	8/10	35	N	CT	CT		Fistule OD et OG 55 ans	Extraction totale ODG 6/10 - 8/10	Débüté 78 ans 2/10		
III ₆	H	P	53 ans	5/10	5/10	10	10		+	+	+ 35	+ 30	Cataracte partielle	Eteint		15	Perception Lumineuse	Perception Lumineuse	35	30	CT	CT	Eteint	Médical	Extraction totale ODG 53 ans 1/20	Cécité Débüté 68 ans	Tension irréductible	
IV ₁	F	P	17 ans	-6 3/10	-6 6/10	9,5	9	22	+	+	55	55	Cataracte partielle			5 8	0	A 3/10	26	26			Eteint	Fistule OD et OG 29 ans	Extraction totale OG 35 ans	1/40 52 ans	Réap. HTO après intervention cataracte	
IV ₄	H	H	28 ans	-10 2/10	-8,5 2/10	9	9		+	+	30	30	Cataracte partielle		Myopie forte	7	1/50	0	30	15	CT	CT		Fistule OD et OG 29 ans		Cécité 31 ans		
IV ₆	H	H	26 ans	-6,5 6/10	-6,5 1/10	8	9,5		+	+					Amblyopie et Strabisme OG Nyctagmus	40												
IV ₇	F	A	24 ans	-4 1/10	-3,5 8/10	8	9		+	+	N	N	N		Amblyopie et Strabisme OD	11		7/10	N	N	N	N						
IV ₈	F	H	24 ans	-5 1/10	-4,5 2/10	9	9		+	+	35	35	Cataracte partielle			4	2/10	2/10	30	30				Fistule OD et OG 25 ans				
IV ₉	H	P	29 ans	0	-16 5/10	8	10		+	+		N 18	Cataracte partielle	Eteint	Myopie forte DR OD	3	0	A 1/20		30				Cycloelectrolyse	Extraction totale OG 1/10	Cécité 32 ans	Réap. HTO après intervention cataracte	
V ₁	F	P	9 ans	-1 5/10	-1 5/10	9	9,5	22	+	+	28	35	N	Atteinte scotopique		35	-8,5 2/10	Perception Lumineuse	N Crise aigue	N	N	C Part +	CT +	Atteinte P + Scot	Médical Iridectomie Laser chirurgical			
V ₂	F	P	8 ans	-1,5 9/10	-1,5 9/10	10	10	23,5	+	+	N 16	N 16	N	NL		32	-5 8/10	-5 8/10	N	N	N	N	Atteinte Scot					
V ₁₃	F	H	6 ans	-0,5 10/10	-0,5 10/10	10	10		+	+			N			4	-2 9/10	-2 9/10	N	N								
V ₁₄	H	H	5 ans	9/10	9/10	9	9		+	+			N			2	9/10	9/10										
VI ₁	F	P	19 ans	-2,5 7/10	-0,5 7/10	10	9,5	22,5	+	+	N 14	N 14	N	NL		2	-2,5 7/10	-0,5 7/10			N	N						
VI ₂	F	P	8 ans	10/10	10/10	10	10		+	+	N	N	N			2	10/10	10/10			N	N						

A: Anamnèse P: Personnel H: Hermann

Tableau 1: Résumé des différentes observations cliniques pour l'ensemble des sujets atteints.

Cas 2

Femme née en 1947 (VI), à terme par siège, fille du cas 1, suivie depuis l'âge de 9 ans. En 1956, l'acuité est de 5/10 ODG avec une myopie de -1,00. Les diamètres cornéens sont de 9 mm à droite et 9,5 mm à gauche. Le cristallin est normal et le vitré clair. Les papilles sont larges avec halo dégénératif rétinien péripapillaire s'étalant vers la région maculaire. La rétine est aplasique sur toute la périphérie, avec aspect en tabac à priser. L'ERG légèrement altéré en scotopique. En 1960, le tonus oculaire est de 30 mm Hg OD et 45 mm Hg OG. Le traitement par pilocarpine fait chuter la tension oculaire à 18 mm Hg, mais celle-ci reprend progressivement malgré l'augmentation des doses et en mai 1969, on retrouve 32 mm Hg ODG. La myopie augmente jusqu'à -5,00 au fil des consultations, il y a constitution d'opacités cristalliniennes corticales corticales qui restent modérées à droite, tandis qu'à gauche apparaît une cataracte totale. On trouve, en 1977, 6/10 à droite et une perception lumineuse à gauche avec une myopie de -6,00. La tension oculaire est stabilisée en 1982 par la pilocarpine et le timolol, mais l'angle est étroit et il existe un bombement important de l'iris. En 1988, crise de glaucome aigu de l'œil droit (TO - 50 mm Hg). Iridectomie au laser puis chirurgicale. En 1990, l'œil droit avec -8,50 est à 2/10 et Parinaud 2, l'œil gauche a une perception lumineuse. En gonioscopie, l'angle est fermé ODG. L'iridectomie périphérique de l'œil droit fait descendre la tension à 19 mm Hg, l'œil gauche non opéré est également à 19 mm Hg. A droite, le cristallin est le siège d'opacités nucléaires et corticales; à gauche, il y a cataracte totale et blanche. Au fond d'œil la papille est pâle, grande, peu excavée et entourée d'une zone d'atrophie plus marquée vers la macula, cette dernière apparaissant légèrement remaniée. Il existe des pigmentations en motte et une atrophie de toute la périphérie. L'EOG est perturbé avec diminution du rapport de Arden 0,88 OD et 1,8 OG. A l'ERG il y a atteinte du système photopique mais surtout scotopique. OD a = 14μV, b1 = 47 μV, b2 = 27,2 μV, OG a = 6,6 μV, b1 = 28,7 μV, b2 = 13,8 μV, En échographie, la longueur axiale est de 22,1 mm OD et 22 mm OG.

Cas 3

Femme née fin 1951 (V2), à terme par siège, fille du cas 1. En 1957, dès l'âge de 5 ans, on constate une pigmentation atypique irrégulière en périphérie alors que l'enfant est encore emmétrope. La papille est large et entourée d'un halo de pigments; le réseau choroïdien est très apparent. En 1959, la vision est de 8/10 et 9/10 à gauche, avec une myopie de 1,50. il existe une microcornée avec diamètre cornéen de 10 mm ODG (fig. 3). Le cristallin est normal. En 1970, il y a toujours absence d'héméralopie, la myopie est de -3,50 et la vision de 9/10

ODG. L'ERG est normal. Le tonus oculaire à 16 mm Hg ODG. En gonioscopie, l'angle est étroit mais non fermé. Au fond d'œil, la papille est grande il existe une zone étendue d'atrophie péripapillaire donnant un prolongement en raquette vers la macula (*fig. 5 et 7*). Le remaniement pigmenté est intense sur toute la périphérie avec des ponctuations blanchâtres en surface. La zone est délimitée à l'équateur par un liseré blanc (*fig. 6*). On note un léger tyndall vitréen pigmenté. En 1989, 8/ 10 ODG avec myopie de - 5,00. Même aspect au fond d'œil avec tyndall vitréen, même tension oculaire. Vision des couleurs normale. En fluorographie, la région pigmentée périphérique montre des zones d'hypo et hyper fluorescence. Elle est limitée à l'équateur par l'arrêt brutal de la perfusion vasculaire rétinienne au niveau d'une ligne circulaire fluorescente (*fig. 8*). L'EOG est altéré, le rapport de Arden 1,64 à droite et 1,31 à gauche. L'ERG montre une atteinte modérée des réponses scotopiques. OD a=28 μ V, b1=85 μ V, b2=123,6 μ V. OG a= 25 μ V, b1 = 79,1 μ V, b2= 126 μ V (*fig. 2C*). En échographie la longueur axiale est de 23 mm ODG.

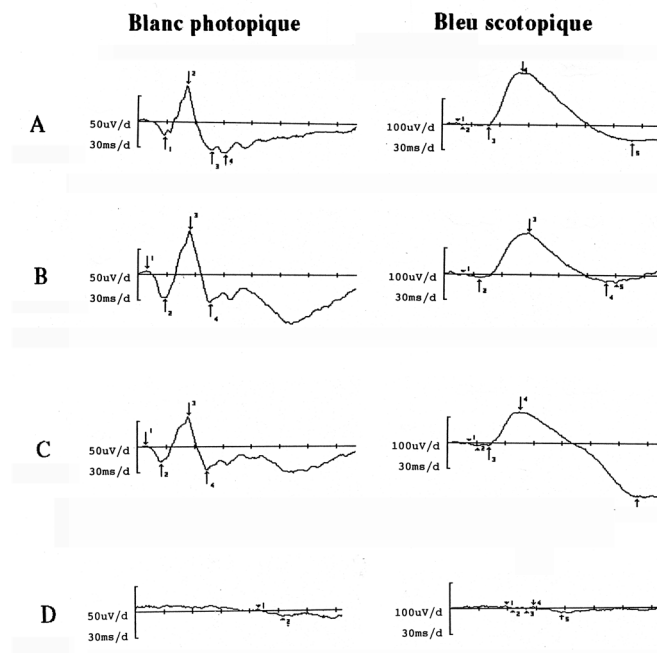


Fig. 2: Electrorétinogramme avec stimulation blanche pour le photopique à gauche et stimulation bleue pour les réponses scotopiques à droite. Valeurs normales au moniteur ophtalmologique: photopique blanc a1 = 30 μ V (\pm 10 μ V), b1 = 80 μ V (\pm 20 μ V), b2 > ou = 200 μ V.

A) tracé normal.

E) patient VI2, âgé de S ans, ERG normal en photopique et scotopique.

C) patient V2, âgé de 38 ans, tracé normal en photopique et diminué en scotopique.

D) patient IV1, âgé de 62 ans, tracé de type éteint.

Cas 4

Fils du cas 3, né en 1970 à terme (VI1). En 1989, à l'âge de 19 ans, l'œil droit avec une myopie de - 2,25 a une vision de 7/ 10, l'œil gauche avec - 0,25 est à 8/ 10. Il y a une microcornée, le diamètre cornéen est à droite de 10 mm et à gauche de 9,5 mm. Le cristallin est normal. Le tonus est à 14 mm Hg OOG. La vision des couleurs est normale. En gonioscopie, l'angle est étroit mais ouvert. Au fond d'œil, on trouve une condensation vitréenne importante prédominant à la périphérie (pigmentation et condensation fibrillaire), la papille paraît grande avec une zone d'atrophie péripapillaire qui s'étend vers la macula. Il existe un remaniement pigmenté de toute la périphérie avec amas pigmentés en taches plus ou moins confluentes et ponctuations blanchâtres. Le tout est délimité par un cercle équatorial (*fig. 9*). En fluorographie, la région prend un aspect en mosaïque avec effet fenêtre et masquage. L'arrêt de perfusion des vaisseaux rétiens sur le bord de la ligne de pigments est net (*fig. 10*). Aux temps très tardifs, les vaisseaux péripapillaires laissent diffuser la fluorescéine (*fig. 11*). L'EOG est altéré globalement et le rapport de Arden diminué. L'ERG objective une diminution modérée des composantes scotopiques. OD a = 48,9 μ V, B1 = 129,5 μ V, b2= 129,5 μ V. OG a= 39,4 μ V, b1 = 100,2 μ V, b2= 164,5 μ V. En échographie, la longueur axiale est de 22,1 mm à droite et 22,2 mm à gauche. En 1991, l'état reste identique.

Cas 5

Fille du cas 3, née en 1981 à terme (VI2). En 1989, à l'âge de 8 ans, la vision est de 10/ 10 ODG. Il existe une microcornée avec diamètre cornéen de 10 mm ODG. Le cristallin est normal, le tonus oculaire normal. Au fond d'œil, la papille est un peu grande. Il existe une zone d'atrophie péripapillaire en raquette vers la macula, un remaniement chorioretinien périphérique avec marbrures foncées parsemées de pigments blanchâtres. La zone est délimitée à l'équateur par un liseré blanchâtre. L'ERG est normal (*fig. 2B*). En 1991 l'état est inchangé.

DISCUSSION

1. Hérité

L'arbre établi sur 6 générations permet de conclure à une affection qui se transmet selon le mode autosomique dominant. Aucun membre non atteint ne transmet la maladie. Dix-sept membres sont atteints dont 2 jumelles univitellines (IV7 et IV8). Il n'y a pas de prédominance de sexe (8 hommes pour 9 femmes). L'expressivité est importante, mais non totale. La pénétrance paraît totale (*fig. 1*).

2. Symptomatologie

Cette étude permet de réunir 4 symptômes majeurs:

- microcornée,
- dystrophie chorioretinovitreuse,
- glaucome,
- cataracte.

a. Microcornée

Elle est évidente dès l'abord, car elle modifie la physionomie de l'individu (*fig. 3 et 4*). Elle est présente chez tous les sujets atteints. Le diamètre cornéen varie entre 7 et 10 mm, il est parfois légèrement asymétrique. La courbure cornéenne est normale, ainsi que la transparence.

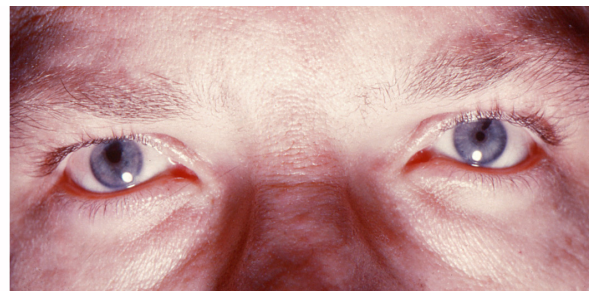
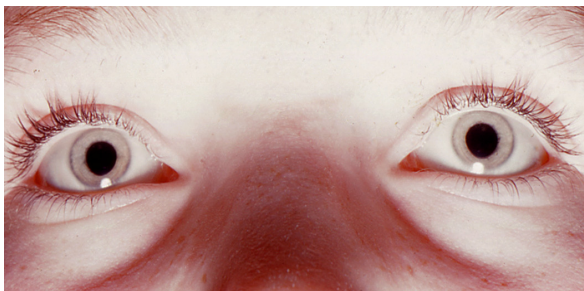


Fig. 3. et 4 : A gauche patient V2, aspect des yeux à l'âge de 8 ans après dilatation pupillaire. Le diamètre cornéen est de 9 mm à droite et 10 mm à gauche, le cristallin est parfaitement transparent. La paupière inférieure est un peu abaissée dans sa partie externe, surtout du côté droit. A droite (*fig. 4*) patient IV4, âgé de 30 ans avec iridocléisis bilatéral. Diamètre cornéen de 9 mm OD et OG. L'affaissement palpébral externe est plus évident et donne un aspect de plafonnement du globe.

Elle ne s'accompagne jamais de microphthalmie. Il y a absence d'hypermétropie et plutôt tendance à la myopie; celle-ci est parfois forte (IV4 et IV9). En échographie, la taille du globe est normale (22mm) ou allongée lorsqu'il existe une myopie. Pour certains patients, il existe une légère dysmorphie palpébrale inférieure avec abaissement du bord plus marqué dans la partie la plus externe, les yeux ont ainsi l'air de plafonner, mais cet aspect a tendance à s'atténuer chez l'adulte.

b. Dystrophie chorio-rétinovitréenne

Elle s'oppose au terme de rétinite pigmentaire employé précédemment, ceci pour plusieurs raisons. L'héméralopie n'existe pas au premier stade de l'affection. Les premiers signes rétiniens sont souvent découverts au plus jeune âge, dès le premier examen (5 ans V14 et VI2), alors que l'ERG est tout à fait normal (*fig. 2B*). La modification rétinienne initiale est pigmentée et située en extrême périphérie sur 360°. Une ligne claire jaune-chamois, bien tranchée, sépare à l'équateur le tissu sain du tissu pigmenté. Ce tissu pigmenté est formé d'un pavage d'amas foncés plus ou moins arrondis, juxtaposés en assemblage serré, le tout s'accompagnant de quelques ponctuations jaunâtres. Les vaisseaux rétiniens semblent s'arrêter en rétine saine au niveau de la ligne de démarcation, mais ils se prolongent sous forme de cordons non perfusés dans la partie rétinienne pigmentée (*fig. 6 et 9*). Le vitré est le siège de suspensions brunes poussiéreuses et fibrillaires en inférieur (8 ans, VI2). La papille est large, pâle, atrophique, elle est entourée d'un anneau d'atrophie chorio-rétinienne qui se prolonge vers la macula (*fig. 5*). Le réseau choroïdien est trop visible au pôle postérieur.

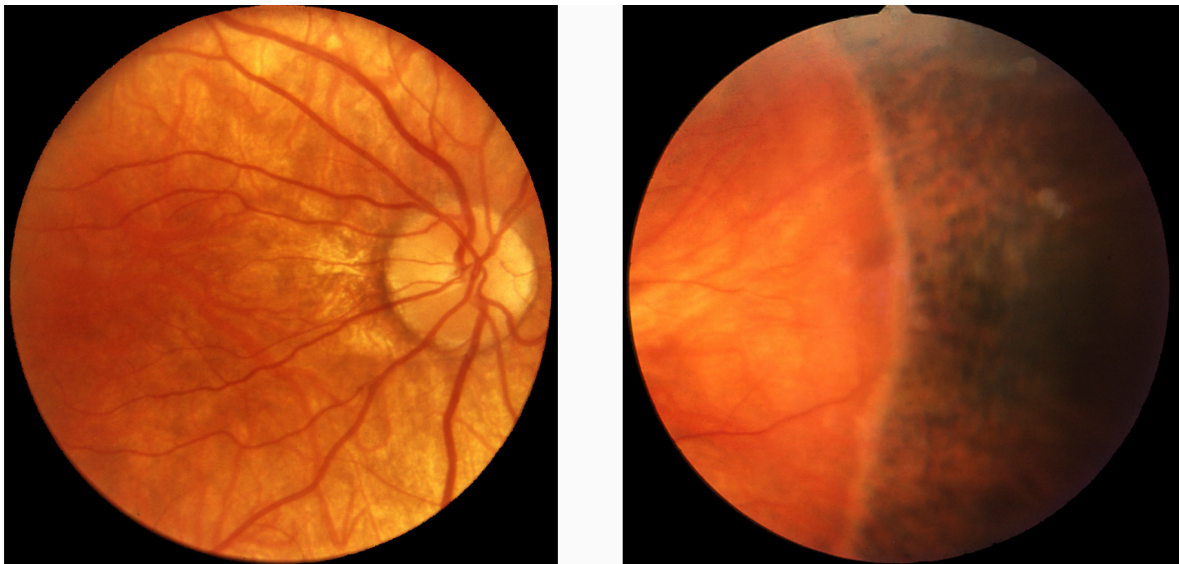


Fig. 5 et 6: A gauche, fig.5, patient V2, âgé de 23 ans, myopie de - 6,00, large papille et réseau choroïdien marqué. Petite atrophie peripapillaire. A droite, fig. 6, patient V2 à l'âge de 38 ans, pigmentation rétinienne périphérique, caractéristique de l'affection, sur 360° avec limite de démarcation blanchâtre entre rétine saine et rétine pigmentée.

La fluorographie ne révèle pas de véritable lésion au pôle postérieur (*fig. 7*). En périphérie, il y a arrêt de perfusion des vaisseaux rétiniens sur le liseré atrophique hyperfluorescent. En avant de ce liseré, la chorio-rétine est marquée avec effet fenêtre et sans diffusion du colorant (*fig. 8, 9 et 10*). Aux temps les plus tardifs, les vaisseaux peripapillaires ont une perméabilité anormale avec diffusion intra rétinienne de fluorescéine (*fig. 11*). On retrouve cette perméabilité sur certains vaisseaux terminaux à l'équateur proches de la ligne de démarcation (*fig. 10*). L'électrorétinogramme est normal en photopique et scotopique (*fig. 2B*). L'électro-oculogramme est anormal avec diminution du rapport de Arden.

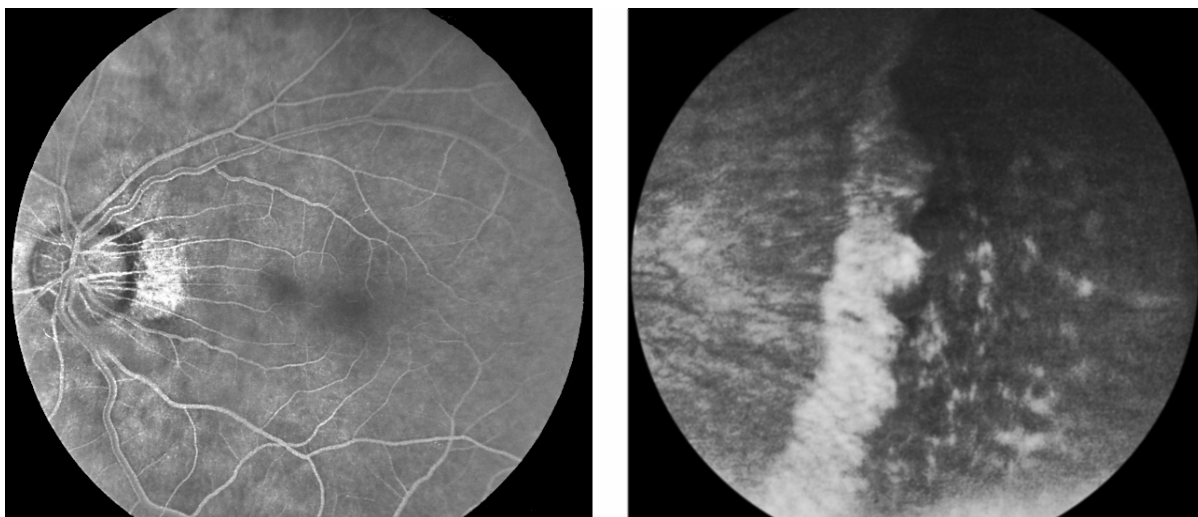


Fig. 7 et 8 : A gauche, fig.7, patient V2. Cliché angiographique au temps veineux précoce. Atrophie inter-papillo-maculaire et écran pigmenté maculaire estompé. A droite, fig. 8, patient V2. Temps angiographique tardif avec limite périphérique dépigmentée particulièrement nette.

Au cours de l'évolution, la ligne de démarcation située en extrême périphérie avance vers les vaisseaux temporaux du pôle postérieur. Quelques amas pigmentés plus isolés apparaissent au pôle postérieur et autour de la papille, certains pigments plus fins et allongés suivent les gros vaisseaux. On trouve également des plages de pigmentation diffuses sous forme de marbrures autour de la papille et en moyenne périphérie (*fig. 12*).

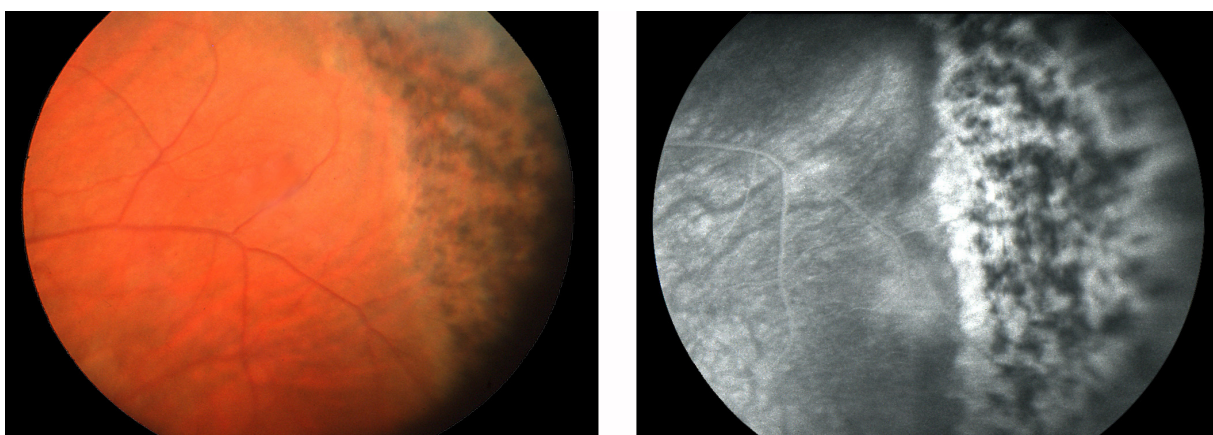


Fig. 9 et 10 : A gauche, fig.9, patient VII à l'âge de 19 ans. Lésions périphériques avec vascularisation traversant la ligne de démarcation et se prolongeant sous forme de cordons dans la rétine pigmentée. A droite, fig. 10, patient VII. Angiographie, même région qu'en figure 9, vascularisation distale traversant la ligne de démarcation et cordons vasculaires vides en prolongement au niveau de la rétine pigmentée. Petite fluorescence intra-rétinienne en regard de certaines branches vasculaires proches de la ligne.

Le fond choroïdien devient plus apparent sur l'ensemble de la rétine. L'atrophie péripapillaire s'accroît et se prolonge vers la macula. Cette dernière peut être remaniée et atrophique. La désorganisation vitréenne est plus marquée et des voiles grisâtres prérétiniens apparaissent. L'électrorétinogramme s'altère, surtout en scotopique (V1, V2, VI1) et l'héméralopie se confirme (*fig. 2C*). Au stade ultime, qui correspond à la cécité (entre 50 et 65 ans), la rétine est pigmentée dans son ensemble, les lésions rétiniennes périphériques ont rejoint l'atrophie centrale et il s'y associe des modifications papillaires glaucomateuses. L'électrorétinogramme est éteint (III3, VII) (*fig. 2D*).

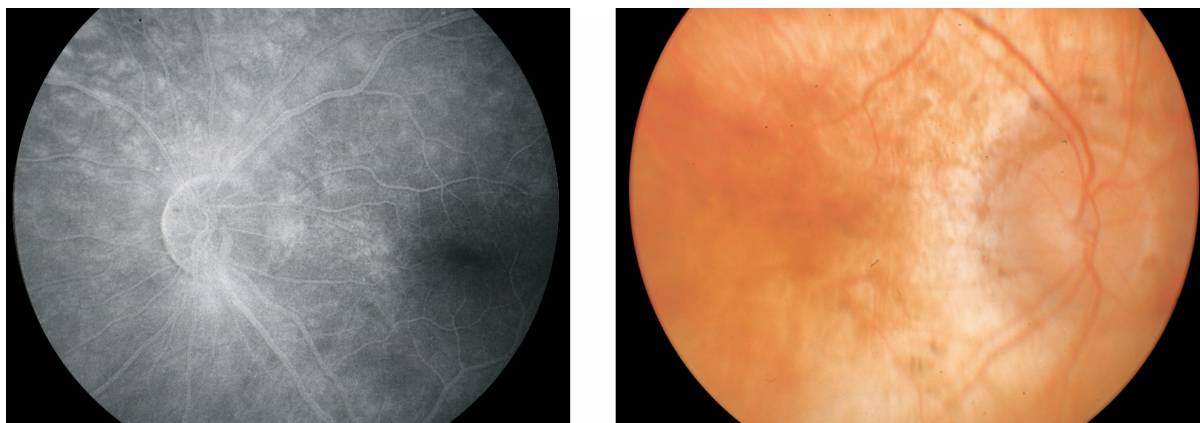


Fig. 11 et 12: A gauche, fig. 11, patient VII. Temps angiographique veineux tardif (10 mn). Rupture de la barrière hémato-rétinienne et fluorescence intra-rétinienne. A droite, fig. 12, patient III6, âgé de 61 ans, OD après intervention de cataracte, compte les doigts à 30 cm. Les pigmentations confluentes périphériques ont rejoint les arcades vasculaires temporales du pôle postérieur. Ce dernier présente un remaniement important, avec pigmentations en plages et pigmentations linéaires le long des gros troncs vasculaires près de la papille. La macula est atrophique et sa pigmentation diffuse.

A ce stade, il est difficile de faire la part du retentissement fonctionnel dû aux lésions choriorétiniennes, au glaucome ou à l'opacification du cristallin.

c. Glaucome

L'hypertonie oculaire n'existe pas précocement (VI 1 et VI2), elle marque le second stade de l'affection et n'apparaît que vers la vingtième année (IV 1, IV4, V1). Elle évolue sur un mode chronique avec des chiffres tensionnels modérés (25 mm Hg), cependant des épisodes aigus peuvent survenir (III5, IV4, IV8, V1). La chambre antérieure de petite taille entraîne un angle fermé en gonioscopie. Lorsque l'angle est ouvert (V2, VI1) l'hypertonie tarde à apparaître. Le glaucome peut être influencé favorablement par le traitement médical (V 1), mais il nécessite parfois, en raison des persistances tonométriques et des poussées aiguës, un traitement chirurgical: iridectomie (III3), iridectomie au laser (V1) fistulisante (III5, IV1, IV4, IV8). Stabilisée, l'hypertonie peut réapparaître après traitement chirurgical de la cataracte (IV1, IV9). Le glaucome est responsable en grande partie de la cécité de la cinquantaine, l'excavation est alors évidente et la papille atrophique.

d. Cataracte

Elle n'existe pas dans le tout jeune âge (V1, V2, V3, V4, VI1, VI2), mais apparaît précocement vers l'âge de 30 ans (IV1, V1). D'abord corticale, elle devient nucléaire puis totale. L'évolution varie selon les sujets, bilatérale, elle peut prédominer sur un œil (V 1). Elle engendre les troubles visuels qui nécessitent la cure chirurgicale pour la plupart des sujets vers 40 ans ou 50 ans (III3, III5, III6, IV1, IV9). Une récupération de vision est alors obtenue, mais elle n'est que temporaire en raison de l'évolution de la dystrophie rétinienne et du glaucome (IV1, IV9).

3. Diagnostic

La dystrophie choriorétinovitreuse avec microcornée doit être différenciée des autres dystrophies rétiniennes et vitréorétinopathies. Par son mode de transmission autosomique dominant, par sa pigmentation précoce en extrême périphérie en avant de l'ora serrata sur 360° , irrégulière, noirâtre, semi-confluente, associée à des ponctuations jaunâtres, par la ligne

de démarcation plus claire séparant la rétine saine de la rétine pigmentée, par les suspensions poussiéreuses vitréennes brunes, par l'électrorétinogramme normal au début alors que les pigmentations périphériques existent et par l'association à une microcornée. La cataracte présénile et le glaucome à angle étroit font partie intégrante du syndrome mais ils en constituent les complications secondaires.

Ce syndrome est exceptionnel, seul Gass [2], décrit dans son atlas une famille noire présentant une microcornée, un angle étroit et des lésions chorioretiniennes périphériques identiques à celles de notre famille. Il y associe un nystagmus et une déformation palpébrale inférieure en « S ». Le nystagmus n'a été retrouvé que chez un seul de nos patients (IV6) et la paupière en « S » peut être rapprochée de la dysmorphie palpébrale inférieure constatée chez certains de nos patients (*fig. 3 et 4*). Gass cite dans cet article [2] une autre famille décrite par Noble et coll. [8] qu'il considère comme atteinte d'une affection assez proche, où les malades présentent myopie, nystagmus et dystrophie rétinienne plus ou moins sévère avec atteinte maculaire. L'examen des clichés de cette seconde famille ne montre ni les pigmentations à l'ora serrata, ni la ligne de démarcation en arrière. Nous retrouvons également dans la publication de Kaufman et coll. [6] des anomalies périphériques identiques à la famille de Gass et à la nôtre, mais sans microcornée. Kaufman et coll. ne font mention d'aucune complication glaucomateuse. Hirose et coll. [4] décrivent une chorioretinovitréopathie sans microcornée, avec des lésions proches de l'ora serrata identiques aux nôtres, mais d'autres signes s'ajoutent: dépôts en flocons de neige, fins cristaux brillants, zones de blanc sans pression, et décollement de rétine une fois sur trois. Enfin, Blair et coll. [1] décrivent une affection également très proche sans la microcornée et sans les complications glaucomateuses. Il serait donc indiqué, lors de la découverte de chorioretinovitréopathie périphérique, de rechercher avec soin la possibilité d'une microcornée. Ces affections s'intégreraient alors au syndrome que nous avons individualisé.

4. Mécanisme de production de ces altérations

Le mécanisme étiopathogénique de l'affection est vraisemblablement en relation avec l'absence de croissance congénitale de la partie antérieure du globe. La microcornée, l'élargissement de l'angle, la disparition de la circulation rétinienne de l'équateur à l'ora serrata nous font envisager le dysfonctionnement du segment antérieur du globe (filtration et réabsorption des flux) et des troubles trophiques, dont l'hypoxie pouvant induire des modifications de la barrière hémato-rétinienne et l'altération progressive de la chorioretine et du cristallin. Les modifications électrorétinographiques ne font qu'accompagner la destruction rétinienne secondaire et ne peuvent être considérées comme un élément de pronostic. Par contre, la myopie semble être liée à la gravité du syndrome puisque lorsqu'elle est forte, elle signe un pronostic fâcheux, sujets IV4, IV9 avec cécité précoce, vers l'âge de 30 ans (*Tab. 1*). Cataracte et glaucome sont également secondaires et observés dans de nombreuses dystrophies rétiniennes, mettant ici plusieurs décennies à se constituer. Si les modifications cristalliniennes jouent un rôle aggravant dans la fermeture de l'angle déjà étroit et les poussées hypertoniques, elles ne sont pas les seules responsables du glaucome, puisque l'hypertonie préexiste aux poussées subaiguës ou aiguës et qu'il y a une reprise irréductible du glaucome, après extraction du cristallin avec iridectomie ou fistulisante.

5. Traitement

Nous ne pouvons actuellement agir que sur l'hypertonie oculaire et la cataracte. Pour le contrôle de l'hypertonie oculaire, malgré une régularisation généralement obtenue par traitement médical, il apparaît souhaitable d'envisager très précocement un traitement

chirurgical, ceci dans le but d'éviter les poussées aiguës et leurs conséquences. Ce problème doit être envisagé pour les sujets de la 6^{ème} génération.

Pour la cataracte, celle-ci doit être opérée lorsque les troubles visuels prédominent et même si l'ERG est altéré de façon majeure (III3, IV1). Le mode d'intervention peut être discuté (implant ou non) mais la cure chirurgicale entraîne parfois la reprise et la non-stabilisation de la tension oculaire. Pour cette raison, il convient de retarder le plus possible le moment de l'indication opératoire.

CONCLUSION

La composition du syndrome précédemment décrit par Hermann [3] doit être modifiée puisqu'il ne s'agit ni de microphthalmie ni de rétinite pigmentaire. La microcornée, la dystrophie choriorétinovitréenne, le glaucome et la cataracte constituent maintenant les principales caractéristiques de cette affection qui entre dans le cadre des chorioretinovitroopathies.

Références bibliographiques

- [1] BLAIR N.P., GERALD A., SALZANU T. - Autosomal dominant vitreoretinopathy. *Br J Ophthalmol*, 1984, 68,2-9.
- [2] FRANÇOIS P., PUECH B., HACHE J.C., LAFFINEUR O. – Le syndrome microcornée, dystrophie choroïdoretinovitréenne, glaucome et cataracte. *Bull Soc Ophtalmol France*, 1991, 91,393-394.
- [3] GASS J.D.M. - Stationary or progressive dominantly inherited tapetoretinal dystrophy. Stereoscopic Atlas of Macular Diseases. Diagnosis and Treatment. 3rd edit. *The C. V. Mosby Compagny*, Saint-Louis, 1987, 285.
- [4] HERMANN P. - Le syndrome microphthalmie-rétinite pigmentaire- glaucome. *Arch Ophtalmol* (Paris) 1958,18, 17-24. .
- [5] HIROSE T., LEE K.Y., SCHEPENS C.L. – Snowflake degeneration in hereditary vitreoretinal degeneration. *Am J Ophthalmol*, 1974, 77, 143-153.
- [6] KAUFMAN S.T., GOLDBERG M.F., ORTH D.H., FISHMANN G.A., TESSLER H., MIZUNO K. - Autosomal Dominant Vitreoretinopathy. *Arch Ophthalmol*,1982, 100, 272-278.
- [7] LAFFINEUR O. - Le syndrome microcornée-dystrophie choroïdo-rétino-vitréenne, glaucome, cataracte. Thèse, Lille, 1989.
- [8] NOBLE K.G., CARR R.E., SIEGEL I.M. - Pigment epithelial dystrophy. *Am J Ophthalmol*, 1977, 83, 751-757.

Manuscrit de la publication faite en 1993: [Vitreoretinochoroidal heredo-dystrophy, microcornea, glaucoma and cataract](#). François P, Puech B, Hache JC, Laffineur Q. *J Fr Ophtalmol*. 1993;16(1):29-40. French.